

(12) DEMANDE INTERNATIONALE PUBLIÉE EN VERTU DU TRAITÉ DE COOPÉRATION
EN MATIÈRE DE BREVETS (PCT)

(19) Organisation Mondiale de la Propriété
Intellectuelle
Bureau international



(43) Date de la publication internationale
15 mars 2001 (15.03.2001)

PCT

(10) Numéro de publication internationale
WO 01/18198 A1

(51) Classification internationale des brevets⁷: C12N 15/12,
5/10, C07K 14/47, 16/18, C12Q 1/68, G01N 33/50, A01K
67/027

F-75015 Paris (FR). HAZAN, Jamilé [FR/FR]; 22, rue
des Cordelières, F-75013 Paris (FR).

(21) Numéro de la demande internationale:
PCT/FR00/02433

(74) Mandataires: MARTIN, Jean-Jacques etc.; Cabinet
Regimbeau, 26, avenue Kléber, F-75116 Paris (FR).

(22) Date de dépôt international:
4 septembre 2000 (04.09.2000)

(81) États désignés (national): CA, JP, US.

(25) Langue de dépôt: français

(84) États désignés (régional): brevet européen (AT, BE, CH,
CY, DE, DK, ES, FI, FR, GB, GR, IE, IT, LU, MC, NL, PT,
SE).

(26) Langue de publication: français

(30) Données relatives à la priorité:
99/11097 3 septembre 1999 (03.09.1999) FR

Publiée:

- Avec rapport de recherche internationale.
- Avant l'expiration du délai prévu pour la modification des
revendications, sera republiée si des modifications sont
reçues.

(71) Déposant (pour tous les États désignés sauf US):
CENTRE NATIONAL DE LA RECHERCHE SCI-
ENTIFIQUE (CNRS) [FR/FR]; 3, rue Michel-Ange,
F-75794 Paris Cedex 16 (FR).

En ce qui concerne les codes à deux lettres et autres abrégia-
tions, se référer aux "Notes explicatives relatives aux codes et
abréviations" figurant au début de chaque numéro ordinaire de
la Gazette du PCT.

(72) Inventeurs; et

(75) Inventeurs/Déposants (pour US seulement): WEIS-
SENBACH, Jean [FR/FR]; 163, rue de Vaugirard,

(54) Title: CLONING, EXPRESSION AND CHARACTERISATION OF THE SPG4 GENE RESPONSIBLE FOR THE MOST
FREQUENT FORM OF AUTOSOMAL SPASTIC PARAPLEGIA

(54) Titre: CLONAGE, EXPRESSION ET CARACTERISATION DU GENE SPG4 RESPONSABLE DE LA FORME LA PLUS
FREQUENTE DE PARAPLEGIE SPASTIQUE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

(57) Abstract: The invention concerns the identification and characterisation of the SPG4 gene coding for spastin, and some mu-
tations thereof responsible for the most frequent form of autosomal dominant familial spastic paraplegia, the cloning and the char-
acterisation of its cDNA and the corresponding polypeptides. The invention also concerns vectors, transformed cells and transgenic
animals as well as diagnostic methods and kits, and methods for selecting a chemical or biological compound capable of directly or
indirectly interacting with said polypeptide.

(57) Abrégé: L'invention concerne l'identification et la caractérisation du gène SPG4 codant pour la spastin, et certaines de ses
mutations responsables de la forme la plus fréquente de paraplégie spastique familiale (PSF) autosomique dominante, le clonage et
la caractérisation de son ADNc ainsi que les polypeptides correspondants. L'invention concerne également des vecteurs, des cellules
transformées et des animaux transgéniques ainsi que des méthodes et trousse de diagnostic, et des méthodes de sélection d'un
composé chimique ou biochimique capable d'interagir directement ou indirectement avec un polypeptide selon l'invention.

20502550

WO 01/18198 A1